



Universidad Nacional Mayor de San Marcos

Universidad del Perú. Decana de América

Facultad de Ciencias Biológicas

Escuela Profesional de Genética y Biotecnología

**Análisis de haplotipos de la enfermedad de Huntington
en una población peruana atendida en el Instituto
Nacional de Ciencias Neurológicas durante el periodo
2000-2013**

TESIS

**Para optar el Título Profesional de Bióloga Genetista
Biotecnóloga**

AUTOR

Indira Esther TIRADO HURTADO

ASESOR

Mg. Giovanna Elizabeth SOTIL CAYCHO

Lima, Perú

2016

Referencia bibliográfica

Tirado, I. (2016). *Análisis de haplotipos de la enfermedad de Huntington en una población peruana atendida en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas durante el periodo 2000-2013*. [Tesis de pregrado, Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Ciencias Biológicas, Escuela Profesional de Genética y Biotecnología]. Repositorio institucional Cybertesis UNMSM.

637



UNIVERSIDAD NACIONAL MAYOR DE SAN MARCOS
(Universidad del Perú, DECANA DE AMÉRICA)

FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS

**ACTA DE SESIÓN PARA OPTAR AL TÍTULO PROFESIONAL DE
BIÓLOGA GENETISTA BIOTECNÓLOGA
(MODALIDAD: SUSTENTACIÓN DE TESIS)**

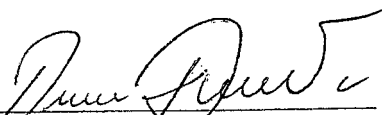
Siendo las 15:44 horas del 24 de mayo de 2016, en el Salón de Grados de la Facultad de Ciencias Biológicas y en presencia del jurado formado por los profesores que suscriben, se dio inicio a la sesión para optar al Título Profesional de Bióloga Genetista Biotecnóloga de **INDIRA ESTHER TIRADO HURTADO**.

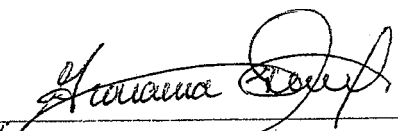
Luego de dar lectura y conformidad al expediente N° 013-EAPGB-2015, la titulando expuso su tesis: **"ANÁLISIS DE HAPLOTIPOS DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN UNA POBLACION PERUANA ATENDIDA EN EL INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS NEUROLÓGICAS DURANTE EL PERIODO 2000-2013"**, y el Jurado efectuó las preguntas del caso calificando la exposición con la nota 18, calificativo: SOPRESALIENTE.


Finalmente, el expediente será enviado a la Escuela Académico Profesional de Genética y Biotecnología, y al Consejo de Facultad para que se apruebe otorgar el **Título Profesional de Bióloga Genetista Biotecnóloga** a **INDIRA ESTHER TIRADO HURTADO** y se eleve lo actuado al Rectorado para conferir el respectivo título, conforme a ley.


Siendo las 16:46 horas se levantó la sesión.

Ciudad Universitaria, 24 de mayo de 2016.


Mg. JAIMÉ DESCAILLEAUX DULANTO
(PRESIDENTE)


Mg. GIOVANNA SOTIL CAYCHO
(ASESORA)


Dra. MONICA PAREDES ANAYA
(MIEMBRO)


Bigo. JORGE ZEBALLOS ALVA
(MIEMBRO)

RESUMEN

Introducción. Estudios recientes en poblaciones europeas, asiáticas y africanas; han asociado haplotipos específicos del gen *HTT* con el microsatélite CAG expandido causante de la enfermedad de Huntington (EH). En Europa, los cromosomas portadores de la mutación que causa la EH (cromosomas EH) están fuertemente asociados a las variantes A1 y A2 (variantes de alto riesgo para la expansión del microsatélite CAG) del haplogrupo A, mientras que las poblaciones de Asia Oriental y la subpoblación negra de Sudáfrica, se asocian a los haplogrupos C y variante B2, respectivamente. Se ha reportado al Valle de Cañete como el principal foco de la EH en el Perú, un país de población mestiza, con contribuciones significativas de ascendencia europea española y amerindia. **Objetivos.** Analizar los haplotipos de la enfermedad de Huntington en una población peruana atendida en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas durante el período 2000-2013. **Métodos.** Utilizando 23 tag SNPs del gen *HTT*, se identificaron y categorizaron los 3 haplogrupos principales (A, B y C) y sus respectivas variantes en un total de 60 cromosomas EH, 130 cromosomas controles y 82 cromosomas amerindios. **Resultados.** La variante A1 está sobrerrepresentada en los cromosomas EH (72%) respecto a los cromosomas controles (16%), siendo el Valle de Cañete el lugar donde se concentran la mayoría de casos (59.26%) con esta variante. Además, en los cromosomas amerindios se encontró una pequeña proporción de la variante A1 (7%). **Conclusiones.** La variante A1 del haplogrupo A está asociada a la EH en la población peruana estudiada, además es el haplogrupo más frecuente en los cromosomas EH.

Palabras clave: *Enfermedad de Huntington, haplogrupo, haplotipo, microsatélite CAG, SNP.*

ABSTRACT

Introduction. Recent studies have associated specific HTT haplotypes with the CAG expansion causing Huntington disease (HD) in Caucasian, Asian and African populations. In Europe, the chromosomes carrying the mutation that causes HD (HD chromosomes) are predominantly associated with variants A1 and A2 (high-risk variants for CAG expansion), while in East Asian populations and the black subpopulation of South Africa, they are associated with haplogroup C and variant B2 respectively. It has been reported the Canete Valley as the main HD focus in Peru, a Latin American country of admixed population with predominance of Spanish European and Amerindian ancestry. **Objectives.** Analyze haplotypes of Huntington's disease in a Peruvian population attended at the Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas during the period 2000-2013. **Methods.** Using 23 tag SNPs spanning the HTT gene region, were identified and categorized the 3 main haplogrupos (A, B and C) and their variants in a total of 60 HD chromosomes, 130 control chromosomes and 82 amerindians chromosomes. **Results.** The variant A1 is overrepresented in the HD chromosomes (72%) regarding to the control chromosomes (16%), being Canete Valley the place where the majority of cases are concentrated (59.26%) with this variant. Furthermore, a small proportion of the variant A1 (7%) was found in amerindians chromosomes. **Conclusions.** Variant A1 of haplogroup A is associated with HD in the Peruvian population studied, and it's also the most frequent haplogroup in the HD chromosomes.

Keywords: CAG expansion, Huntington's disease, haplogroup, haplotype, SNP.